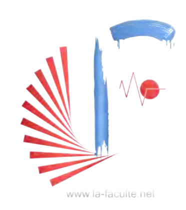
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful













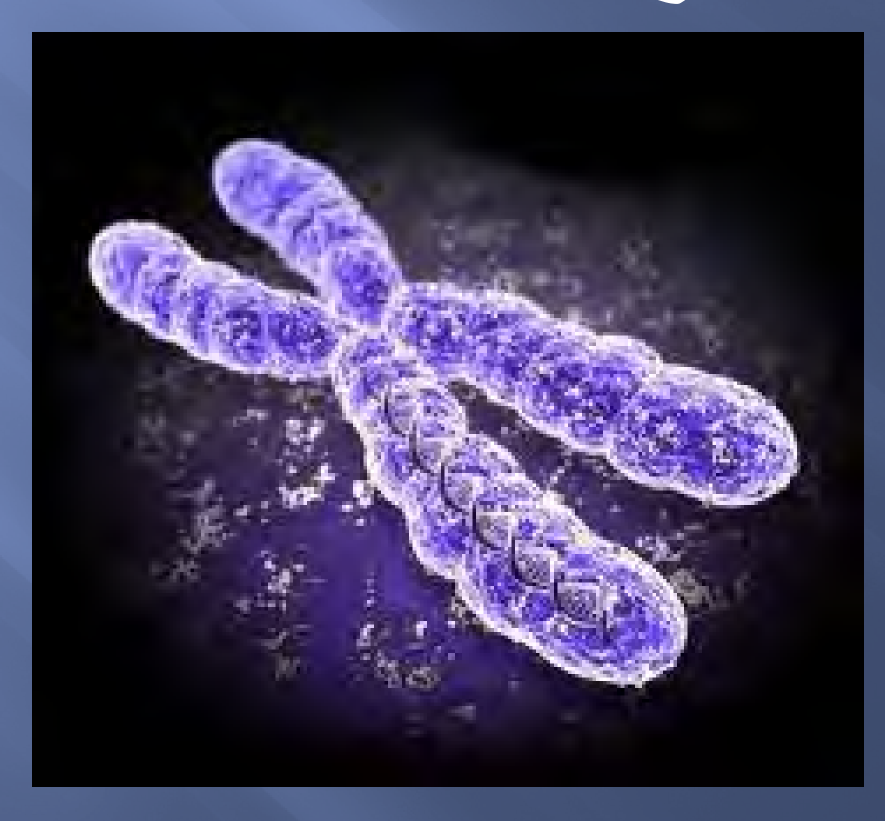
Professeur M. ABDELALI

Histologie - Embryologie - Génétique

Faculté de Médecine d'Alger

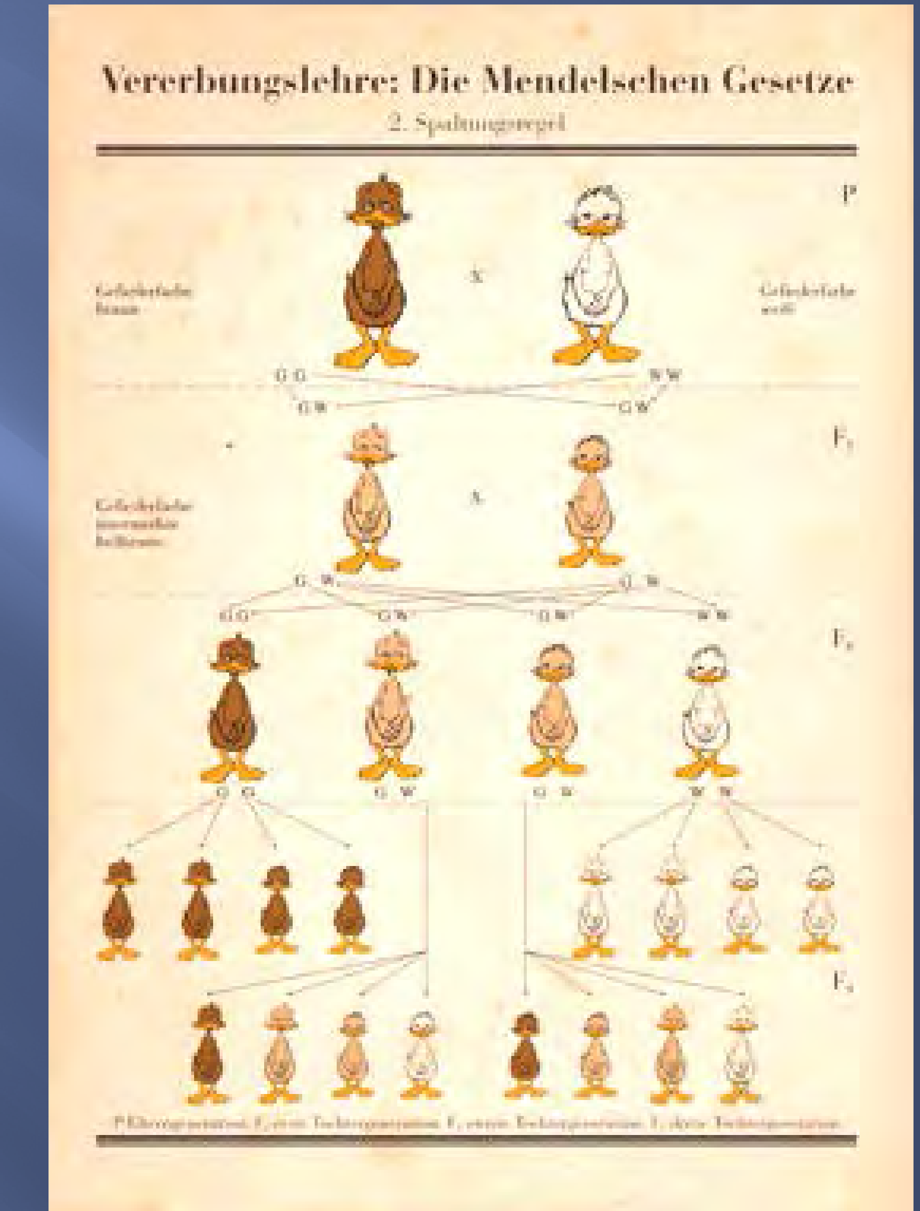
2013 - 2014

Introduction a l'étude de la GÉNÉTIQUE



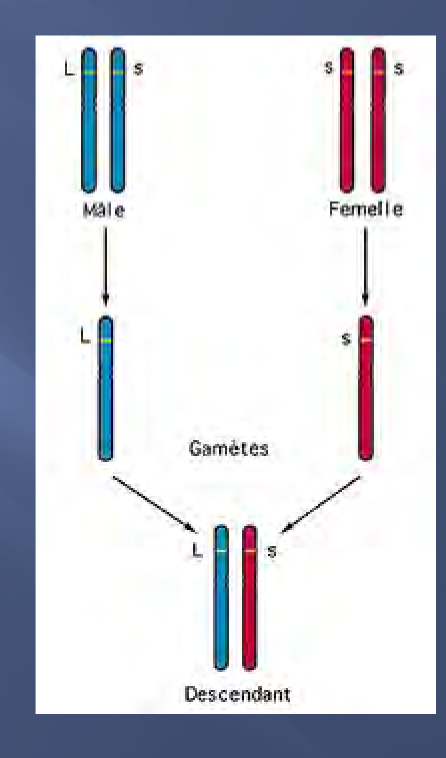
La génétique

Science de l'hérédité, étudie comment se fait la transmission de l'ensemble des caractères anatomiques, cytologiques et fonctionnels des ascendants (parents) vers les descendants (enfants).



La génétique

- Les caractères transmis par les gamètes, ovule et spermatozoïde, constituent le génotype.



- L'expression de ces caractères génotype, plus l'effet de l'environnement vont former le **phénotype**, c'est à dire l'expression finale sous laquelle se présente l'individu.

- En 50 ans, de nombreuses découvertes en génétique.
- Ces découvertes ont eu des conséquences intéressantes pour la médecine clinique.

- On estime actuellement que 1/3 des enfants sont soignés pour troubles d'origine génétique.

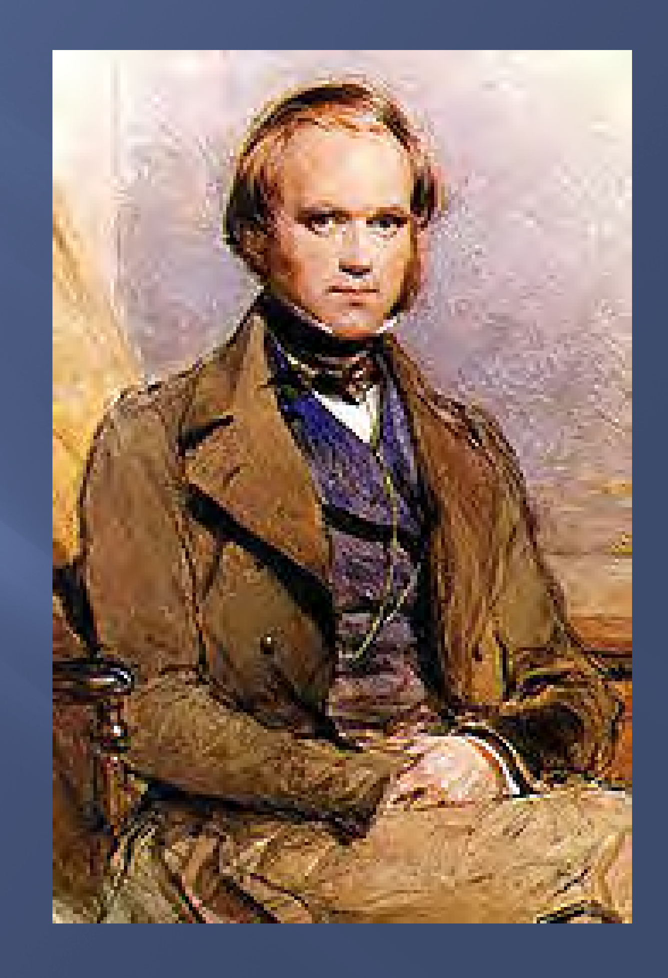
- Cette situation a changé le point de vue des praticiens sur la génétique.

- En effet, de nombreuses maladies de l'enfant rattachées à l'infection et à la malnutrition, résultent en fait de troubles génétiques.

- D’autre part l’amélioration des méthodes de réanimation médicale destinées à faire face aux états d’urgence : transfusion, alimentation par tubage, réhydratation … ont augmenté les chances de survie des patients atteints de maladies génétiques.

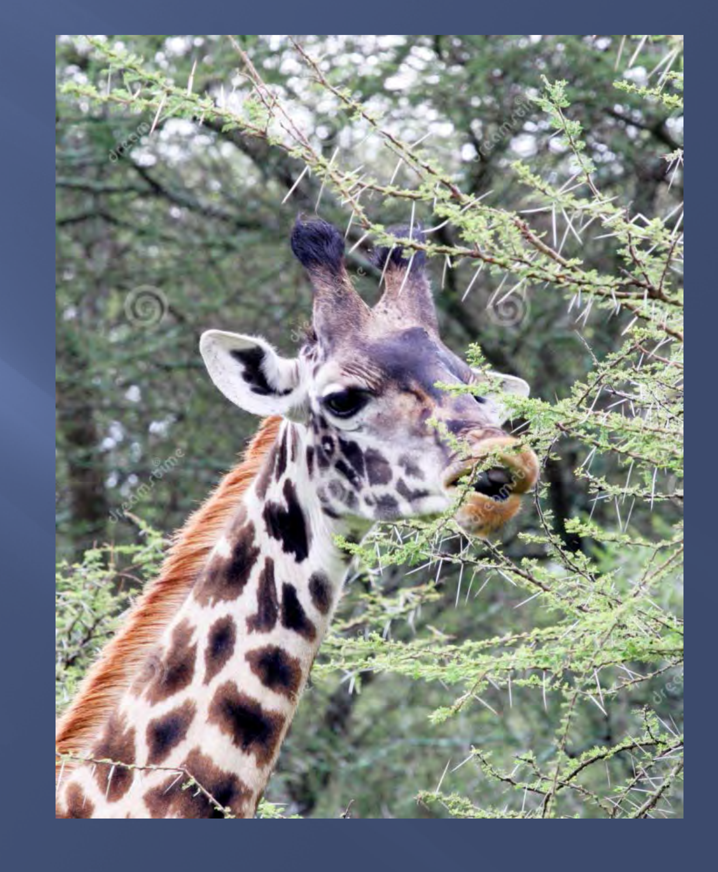
- Charles DARWIN 1859 naturaliste anglais,

Souligne l'importance de la variabilité des caractères entre les membres d'une même espèce.

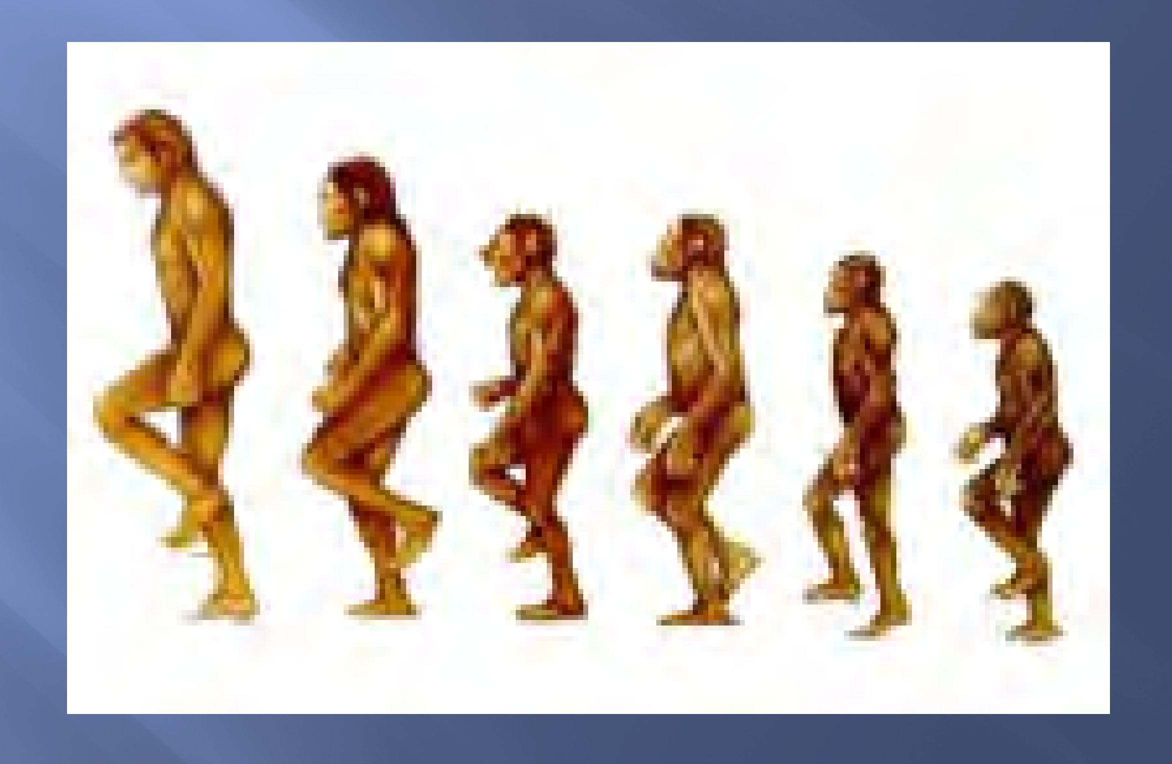


Charles DARWIN Evolution des Espèces.

- Il formule l'hypothèse selon laquelle toutes les espèces vivantes ont évolué au cours du temps à partir d'un seul ou de quelques ancêtres communs grâce au processus connu sous le nom de « SÉLECTION NATURELLE ».



Hominisation





- Caricature montrant Darwin avec un corps de singe et la grande barbe qu'il se laisse pousser à partir de 1866 magazine *Hornet* de 1871.

Evolution des Espèces.

Aujourd'hui , la THÉORIE DE L'ÉVOLUTION de DARWIN est confirmée par la génétique. L'évolution est graduelle, et son moteur est la sélection naturelle. Le changement évolutif est du à des mutations.

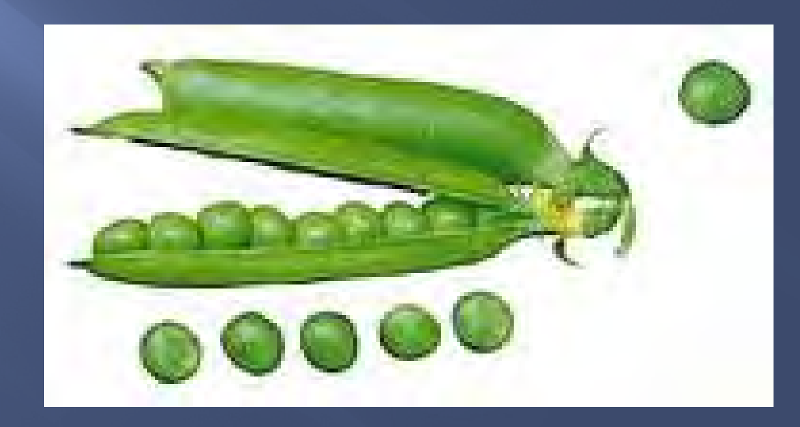
Mais DARWIN ne connaissait pas les gènes

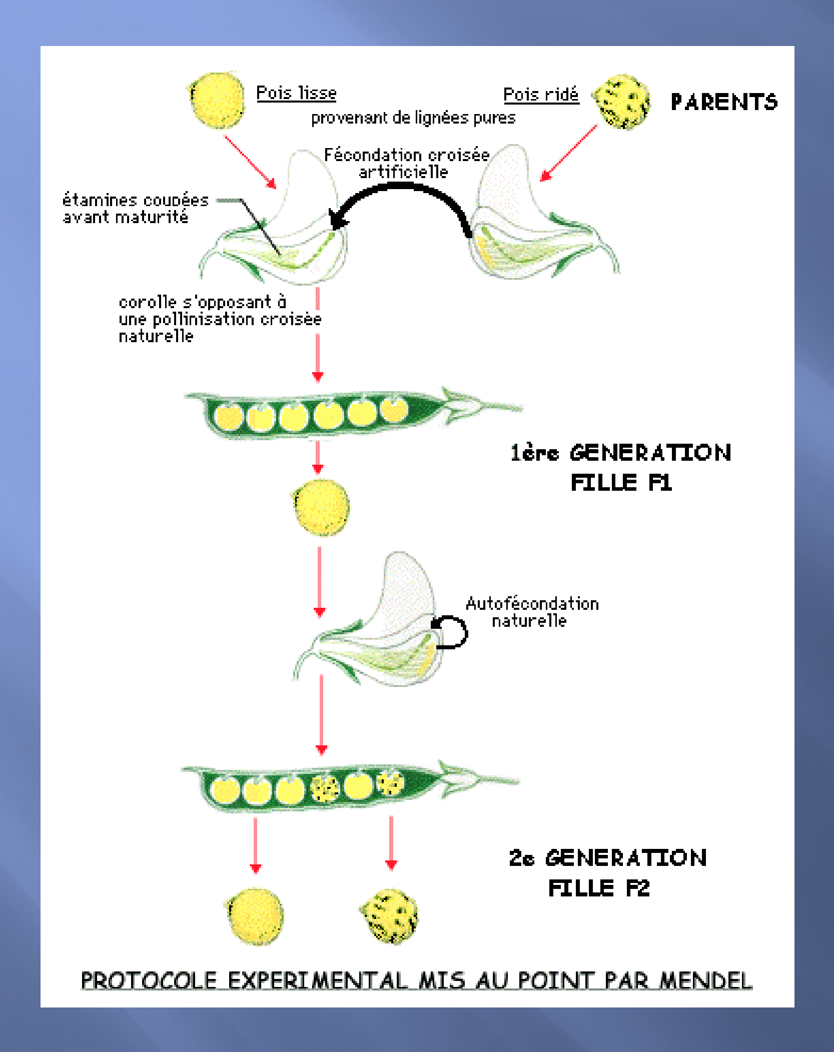
Mendel



- Gregor Johan Mendel Botaniste autrichien.
- Le père fondateur de la génétique . En 1866, Mendel publie un article qui décrit ses expériences d'hybridation chez les végétaux.

- MENDEL découvre les lois fondamentales de l'hérédité qui vont constituer la théorie de base de la génétique moderne.

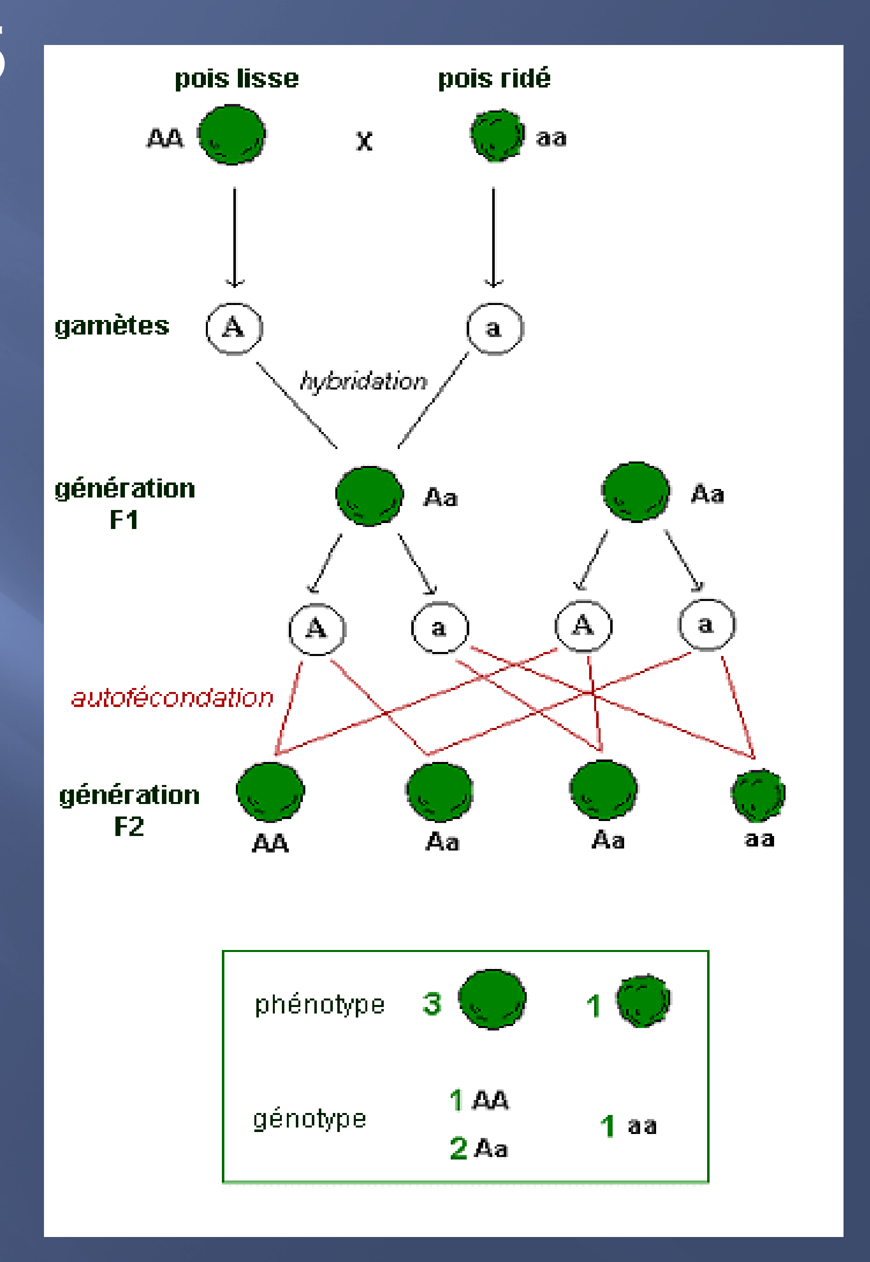




- MENDEL croise des *pois à graine lisse avec des pois à graine ridée et vice-versa.*
- Il obtient dans la première génération des graines hybrides.
- Dans la 2ème génération il ya un mélange de gaines lisses , graines ridées et des graines hybrides.

Lois de MENDEL 1865

- Pureté des gamètes
- Dominance;
- Récessivité ;
- Ségrégation indépendante des caractères.



Malgré leur grande importance, les travaux de MENDEL sont restés méconnus jusqu'en 1902.

Ces lois sont valables jusqu'à ce jour.

- 1880 : premières observations microscopiques de chromosomes géants d'insectes.

- **1888 WALDEYER ,** :appelle les filaments observés dans le noyau: chromosomes

(chroma = colorable; soma = corps).

- Le terme « **GENETIQUE** » introduit en **1906.**

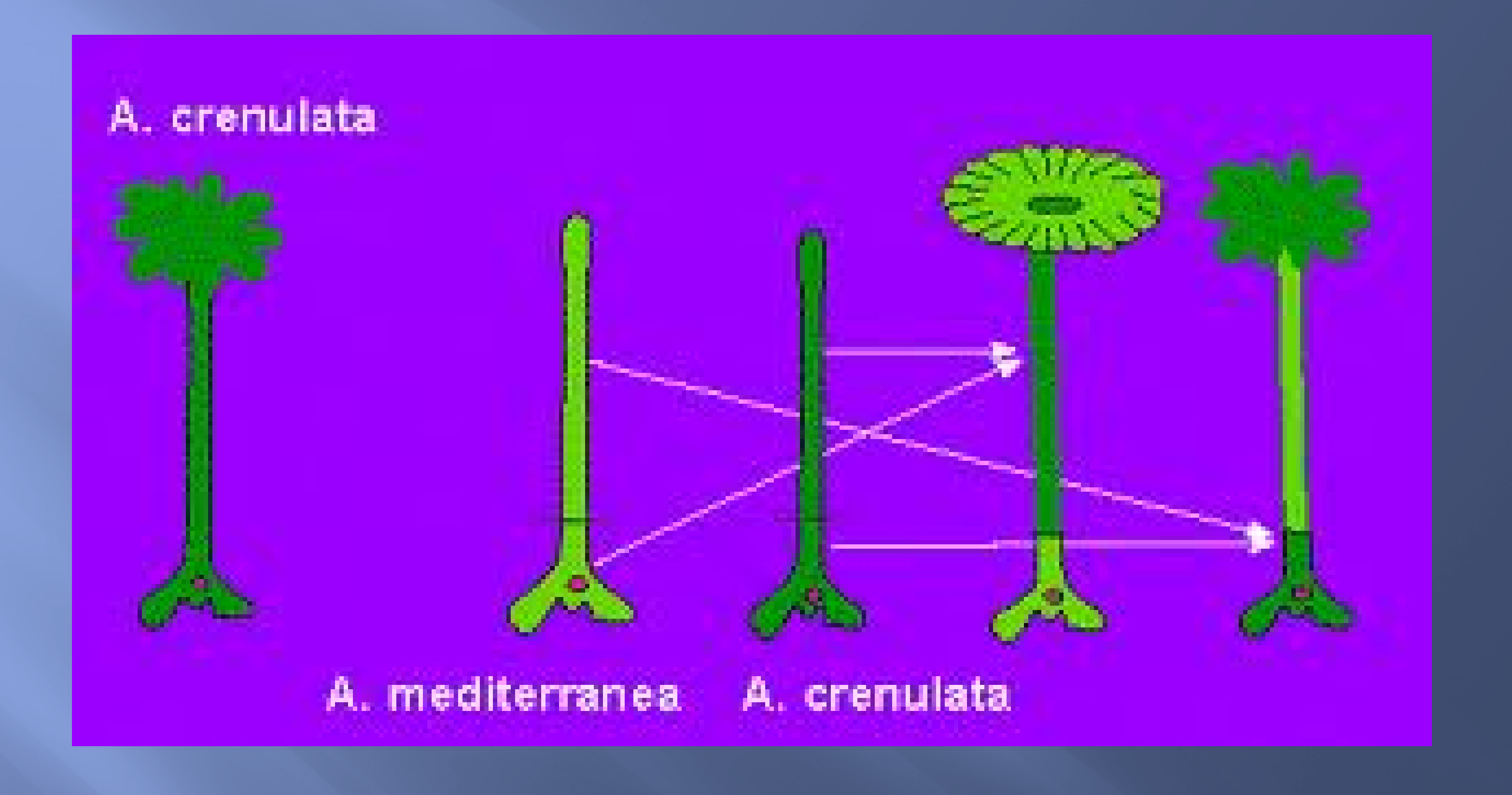
Acetabularia *mediterranea*

- Algue verte unicellulaire.
- Zones rocheuses peu profondes de la méditerranée.
- Possède une tige verticale de quelques centimètres qui se termine par un chapeau. Noyau dans la partie basale (rhizoïde) .

Acetabularia

- Plusieurs espèces





En 1930, Acetabularia a été utilisée par un biologiste allemand. Cette étude permet de préciser que les informations génétiques se trouvent dans le noyau cellulaire .

- 1871: Friedrich MIESCHER isole les “acides nucléiques” à partir des cellules du pus.

- 1910: Thomas Hunt MORGAN, utilise la Drosophile, et montre que les gènes sont localisés sur les chromosomes

- 1944:
- Oswald Avery,
- Colin MacLeod
- Maclyn McCarty

- Montrent que l'ADN peut transformer une bactérie, et donc l'ADN est le matériel héréditaire

- 1966: Marshall Nirenberg

- Découverte du code génétique :
- 3 bases de l'ADN codent pour un acide aminé.

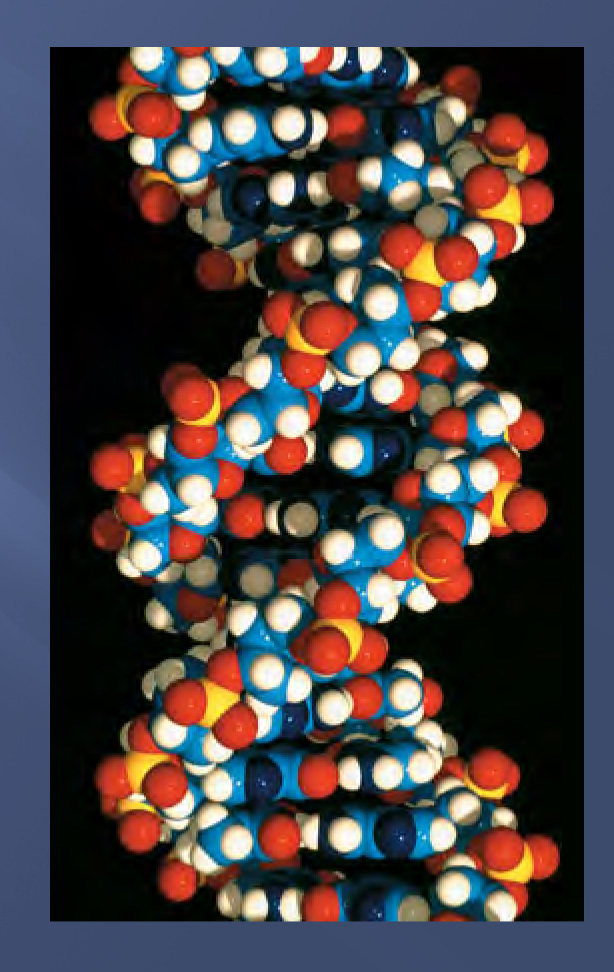
BEADLE et TATUM, 1941,

Hypothèse:

« un gène, une enzyme ». On comprend mieux le rôle des gènes: le langage des gènes, l'ADN, se traduit par le langage protéique.

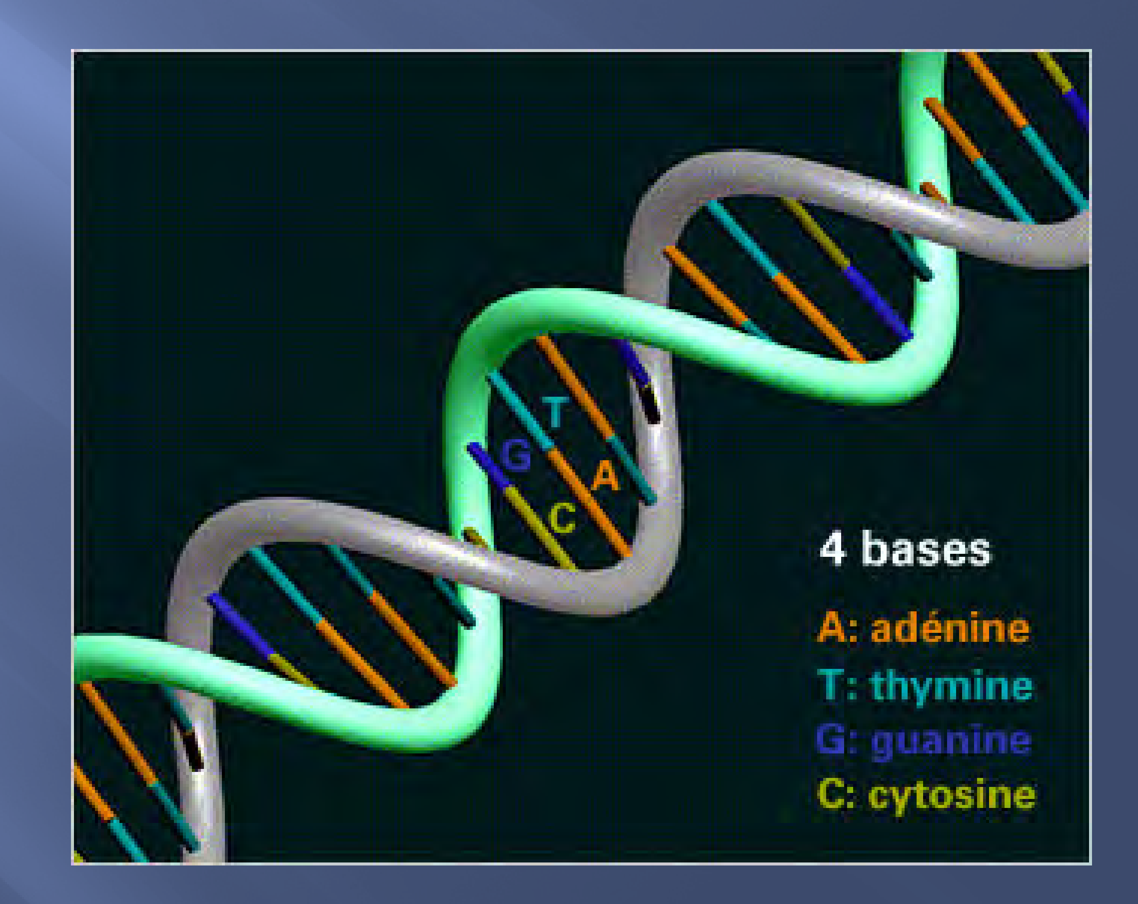
CRICK; WATSON et WILKINS, 1953,

- 1953 : Watson et Crick décrivent la structure de la molécule d'ADN.
- Proposent le modèle de la double hélice actuellement universellement accepté.



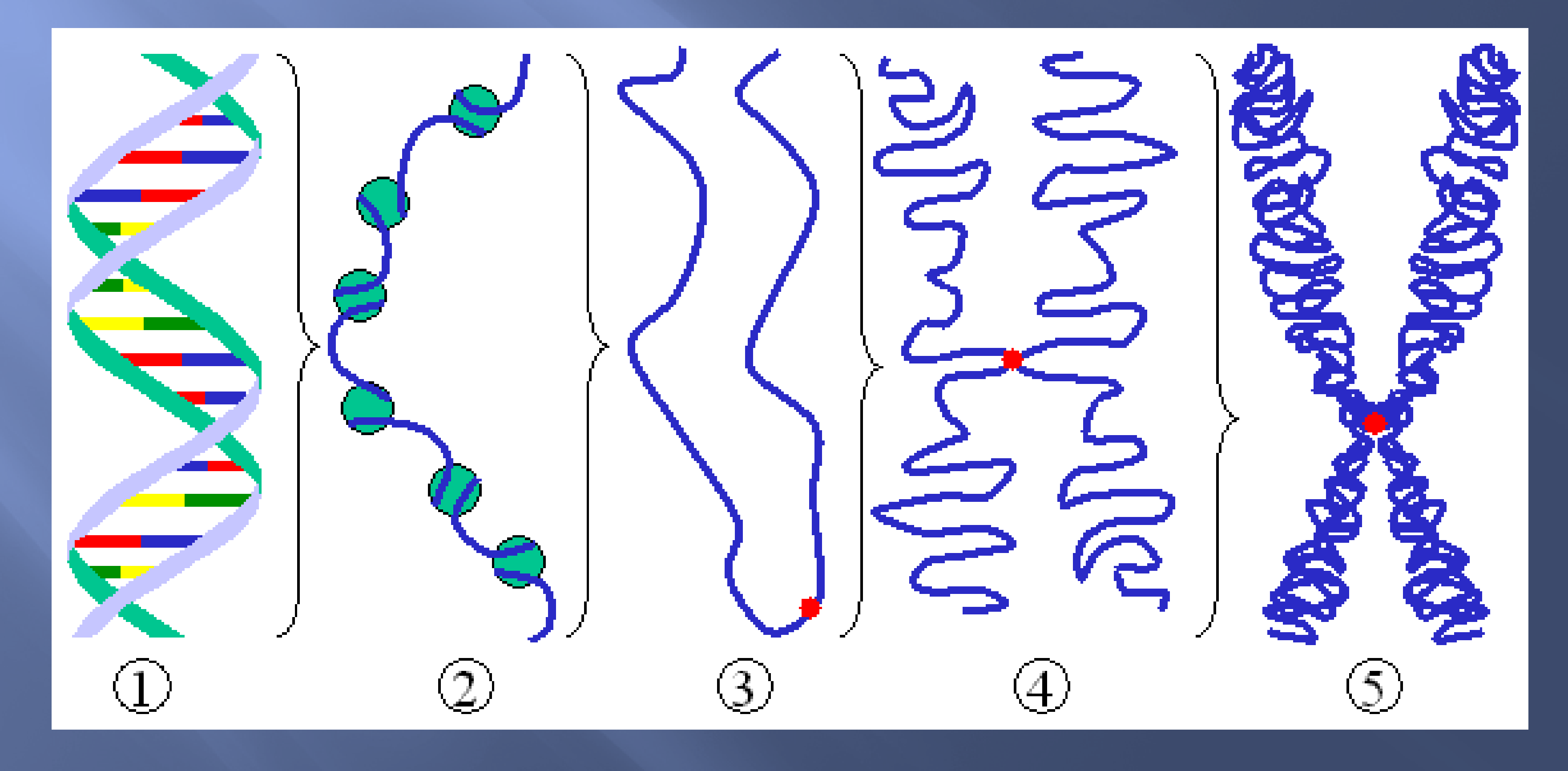
- 2001: séquençage du génome humain of dans sa totalité.

- Environ 10 % seulement de l'ADN correspond à des gènes codants .

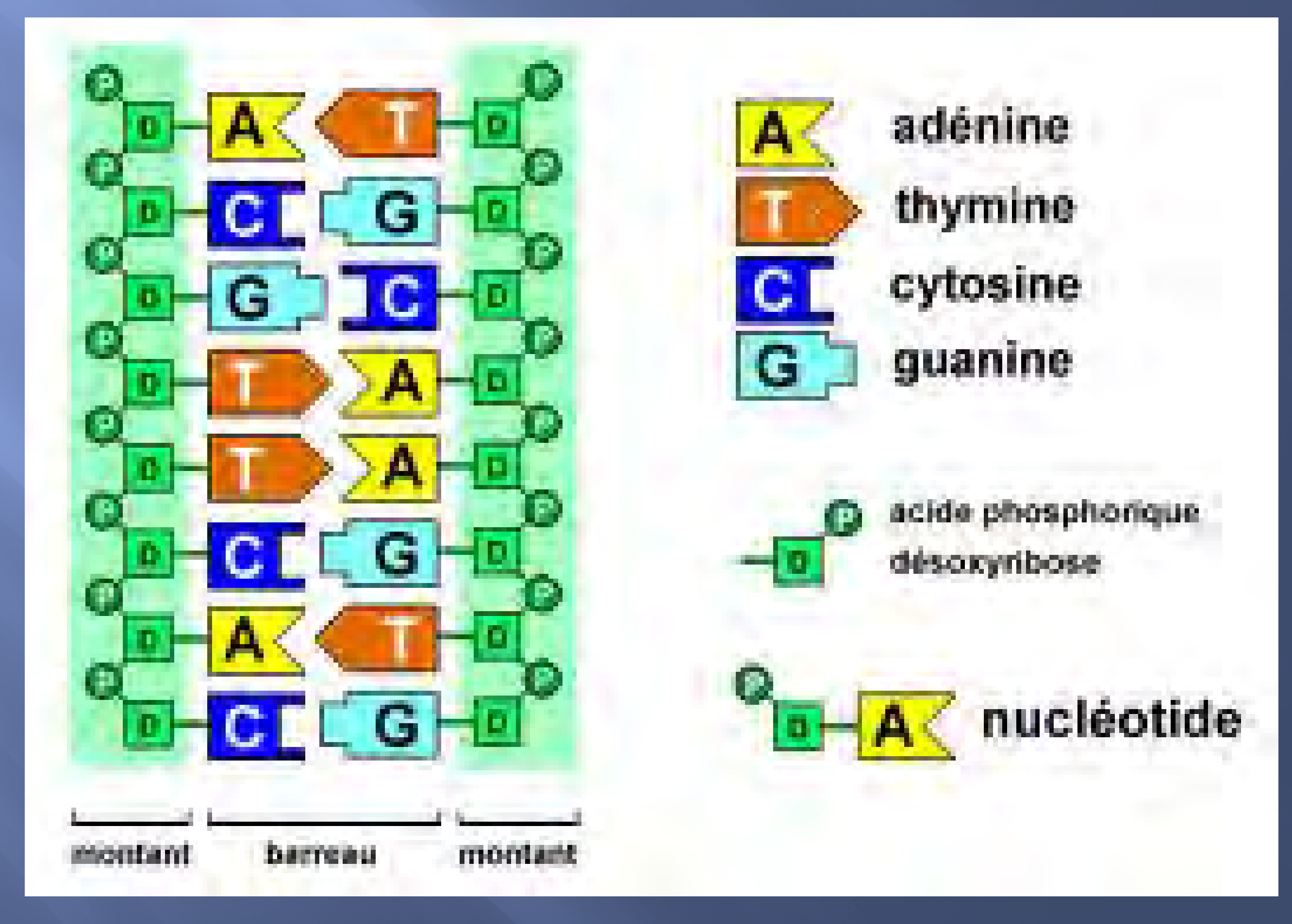


GLOSSAIRE

- Un chromosome est un molécule d'ADN unique qui nécessite d'autres molécules (protéines et ARN) pour sa lecture.



- Un gène est une région spécifique d'un chromosome qui code pour un seul polypeptide (chaine linéaire d'acides aminés).



Gènes allèles

- Chaque gène est représenté en deux exemplaires, situés dans des régions homologues des chromosomes homologues.
- Les gènes qui occupent le même locus ne sont pas nécessairement identiques. l'un d'entre eux ayant pu subir une mutation qui le distingue de l'autre. Ainsi, un gène peut prendre plusieurs formes ou allèles. Deux gènes allèles sont homologues mais non identiques. (ex. couleur des yeux).

Locus :

Localisation du gène sur le chromosome.

- **Homozygote / hétérozygote**:

Un individu est dit homozygote pour un gène, lorsque les deux gènes homologues sont identiques. Il est hétérozygote pour un gène lorsque les gènes homologues sont des allèles

- **Gènes dominants / récessifs :**
- Si dans un couple de gènes la force d'expression de l'un des allèle est plus forte, la présence du second allèle est alors masquée au niveau de l'apparence de l'individu. Le premier est dominant , l'autre récessif.
- (ex. Noir & Bleu pour la couleur des yeux)

- **Gènes codominants** ;
- deux allèles pouvant présenter la même force d'expression sont dits codominants ;

- **polyallèlisme:** Un gène peut exister dans une population sous plusieurs formes allèliques.

- Ex: 12 couleurs des yeux chez la drosophile.

- **Caractère polygénique** :

  Parfois la réalisation d'un caractère peut dépendre de plusieurs gènes différents. La mutation de l'un des gènes concernés peut entraîner une modification du caractère polygénique.

- **Génotype :**

Le génome désigne l'ensemble des gènes d'un individu. Le génotype correspond à la constitution génétique d'un organisme, quels types d'allèles il porte.

- **Phénotype :**

  Il désigne l'apparence d'un organisme. Cette apparence dépend à la fois du génotype et du milieu dans lequel se développe cet organisme. Le phénotype ne renseigne qu'incomplètement sur le génotype.

  Ex. Jumeaux vivant dans des milieux différents.

- **Mutation :**

C’est un changement brusque et héréditaire dans un organisme. Elle touche le matériel génétique et résulte souvent d’erreurs dans la reproduction et la transmission de l’information génétique.

M.D.

SCHWADRON

"YOUR CASE WOULD MAKE A GREAT MEDICAL JOURNAL ARTICLE, BUT FRANKLY, THE NATIONAL ENQUIRER PAYS MORE."



MUTATION: Changement qui affecte l'information génétique de l'ADN

Mutations

- Mutation ponctuelle – changement de un ou de quelques nucléotides
  - Substitution
    - THE FAT CAT ATE THE RAT
    - THE FAT HAT ATE THE RAT
  - Insertion
    - THE FAT CAT ATE THE RAT
    - THE FAT CAT XLW ATE THE RAT
  - Délétion
    - THE FAT CAT ATE THE RAT
    - THE FAT ATE THE RAT



OGM

- Manipuler le code génétique de certains micro-organismes, et les transformer de manière à leur faire fabriquer des produits utiles (insuline).
- cette nouvelle science, le génie génétique, trouve ainsi des solutions «microscopiques » qui améliroreront (?) la santé, l'environnement et l'économie.
- Maïs transgénique